

HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR (HF)

La HF es un padecimiento genético relativamente común que afecta a 1 de cada 250 individuos y que generalmente pasa desapercibido en niños y adolescentes.

Los pacientes con esta condición presentan niveles significativamente elevados de LDL-Colesterol y de no ser tratados a tiempo conllevan el riesgo de presentar un evento coronario entre los 20 y 39 años de edad, un riesgo 100 veces más alto que en personas sin HF. Este padecimiento afecta al 25% de mujeres y 50% de hombres.

Con fines de prevención, un panel de expertos propone realizar un screening de lípidos en niños entre los 9 y 11 años y repetirlo entre los 17 y 21 años de edad con el fin de iniciar tratamiento con estatinas y modificar el estilo de vida a más corta edad.

HEPATITIS E (HEV)

Comúnmente en casos de hepatitis viral aguda e insuficiencia hepática no se piensa en la posibilidad de Hepatitis E. Sin embargo, la HEV es endémica en Asia, India, Oriente Medio, Norte de África y México. Este tipo de hepatitis debe considerarse en pacientes procedentes de estos lugares y en México en personas de estratos socio-económicos bajos.

La HEV se adquiere por alimentos o agua contaminada. La transmisión de persona a persona es poco común. Se presenta con mayor frecuencia en personas entre 15 y 40 años de edad y el diagnóstico puede hacerse mediante una prueba de Elisa al solicitar anticuerpos IgM o por PCR en sangre o materia fecal.



Gustav Klimt (1862-1918)

La belleza es un estado de ánimo.
Émile Zola

METABOLÓMICA/ QUANTOSE IR

La metabolómica es una ciencia relativamente nueva que nace junto con la genómica y la proteómica a mediados de los años noventa. Se estima que el metaboloma humano contempla más de 6400 metabolitos, que son utilizados como biomarcadores genéticos para la prevención, diagnóstico temprano y tratamiento oportuno de diversas enfermedades.

En la actualidad, la prediabetes, diabetes y resistencia a la insulina están siendo estudiadas desde el punto de vista metabolómico y una de las primeras pruebas desarrolladas es el Quantose IR que combina la insulina y otros 3 biomarcadores no glicémicos para determinar si un paciente es resistente a la insulina y susceptible de desarrollar diabetes tipo 2, obesidad, enfermedad cardiovascular e hipertensión.

La prueba se realiza en sangre y está a su disposición en nuestro laboratorio.

ESTUDIO GENÉTICO DE CÁNCER DE MAMA Y OVARIO/ BRCA1 y BRCA2

De acuerdo a distintas organizaciones internacionales, los criterios a considerar para realizar el estudio genético BRCA son:

- Cáncer de mama <50 años
- Cáncer de mama tipo triple negativo <60 años
- Cáncer de ovario epitelial, trompas de Falopio y peritoneal
- Cáncer de mama en hombres
- Cáncer de páncreas o próstata y dos familiares con cáncer de mama, ovario, páncreas o próstata
- Cáncer de mama en población en riesgo (judíos Ashkenazi)
- Familiar de primero o segundo grado que cumpla con los criterios antes mencionados
- Una mutación identificada en los genes BRCA1 y BRCA2 en la familia



Caravaggio (1571-1610)

Lo poco que sé es fruto de mi ignorancia.
Sacha Guitry